

Eigennaam + voorletters\*  
Naam echtgenoot / partner  
Straatnaam en huisnr.\*  
Postcode en woonplaats\*  
Geboortedatum\*  
Geslacht\*  
Burgerservicenummer\*

patiëntensticker / volledig invullen

\* VERPLICHTE VELDEN

**Postadres:**

LDGA  
LUMC - gebouw 2, Postzone S-06-P  
Eindhovenweg 20, 2333 ZC Leiden

**Secretariaat:**

Tel. : 0715269800  
Fax : 0715268276  
Email : [ldga@lumc.nl](mailto:ldga@lumc.nl)  
Website : [www.lumc.nl/klingen](http://www.lumc.nl/klingen)

- PROCEDURE:** Altijd overleg wanneer materiaal anders dan bloed/DNA ingestuurd wordt. Tel: 0715269800.  
Materiaal dient voorzien te zijn van naam/patiëntnummer en geboortedatum.
- MATERIAAL:** **DNA ONDERZOEK:** 8-10 ml EDTA bloed (neonaten  $\geq$  2,5 ml), DNA (minimaal 15  $\mu$ g), weefsel, vlokken (20 mg) of vruchtwater (15 ml). *Let op voor FSHD & Hemofilie graag 2 buizen EDTA bloed*  
**RNA ONDERZOEK:** Gebruik "AANVRAAGFORMULIER RNA ONDERZOEK".
- TRANSPORT:** EDTA bloed en DNA kan bij kamertemperatuur per post worden verstuurd naar bovenstaand adres. Spoedmonsters en gekoeld materiaal z.s.m. per bode/koerier laten bezorgen.
- FORMULIER:** Volledig invullen s.v.p. (per persoon één formulier).
- PATIENTENINFORMATIE:** Graag meegeven aan patiënt, deze is te vinden op <https://www.lumc.nl/org/klinische-genetica/patientenzorg/aanvragen-laboratoriumdiagnostiek/>  
*Voor uitslagtermijnen diagnostiek, onze geldende criteria voor laboratoriaanvragen en openingstijden, zie website.*

**Door het niet volledig invullen van de aanvraag bestaat de kans op vertraging**

**AANVRAGEND ARTS :**

Indien arts-assistent, naam supervisor:  
ZH/instelling :  
Adres :  
Postcode / Plaats :  
Datum afname :

AGB code :  
Afdeling/specialisme:  
Telefoon :  
Uw ref nr. :  
Cc. Uitslag :

**Declaratie op ander familielid** Naam :

Geboortedatum :

**KLINISCHE VRAAGSTELLING**

bevestiging / uitsluiting klinische diagnose  
dragerschapbepaling (bij recessieve aandoeningen)  
presymptomatisch onderzoek  
onderzoek t.b.v. familieleden

prenataal onderzoek (**vooraf aanmelden**)  
opslag voor toekomstig onderzoek, reden:  
onderzoek t.b.v. interpretatie van variant bij  
indexpatient

**GEN(EN) / ONDERZOEK:**

(voor overzicht zie volgende pagina)

Is er al eerder materiaal van de patiënt, een familielid of partner ingestuurd  
NEE JA (patiënt)

JA (familieleden, tabel invullen)  
LDGA Familienummer (F-nr.):

Bekende mutatie: ja, nl:

**RUIMTE VOOR KLINISCHE INFORMATIE en/of STAMBOOM** stamboom na printen tekenen of los toevoegen, met pijl index aangeven:

Gegevens van al eerder onderzochte familieleden:

| Nr. in stamb. | Naam (volledig) | Geboortedatum | M/V | Relatie tot adviesvrager |
|---------------|-----------------|---------------|-----|--------------------------|
|               |                 |               |     |                          |
|               |                 |               |     |                          |

**IN TE VULLEN DOOR PATIENTENSECRETARIAAT:**

Datum ontvangst:

Paraaf ontvangst:

Materiaal en aantal: Bloed / DNA / Vlokken / Vruchtwater/Weefsel

Familienummer:

Alleen formulier

## Genpanels\*

Zie volgende pagina's voor het aanvragen van individuele genen

- o Borst- en ovariumkanker \*\*
- o Cerebrale angiopathieën/adult-onset leukoencefalopathieën
- o Coffin-Siris / Nicolaidides-Baraitser syndroom
- o Colorectaal carcinoom\*\*
- o Episodische Ataxie
- o FAMMM (Familial Atypical Multiple Mole-Melanoma)\*\*
- o Familiaire Pancreascarcinoom
- o Kleine lengte\*\*\*
- o Lipodystrofie
- o LYNCH syndroom\*\*
- o Migraine, familiale hemiplegische
- o MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young)
  
- o Paragangliomen en/of feochromocytomen
- o Polycysteuze nierziekte
- o Polyglutamine repeat ziektes
- o Polyposis coli, adenomateus\*\*
- o Skeletspierkanalopathieën
- o Spierdystrofieën / Myopathieën\*\*\*\*

## Alias

HBOC-panel  
CHA-panel  
CSS-panel  
CRC-panel  
EA-panel  
Melanoompanel  
PaCa-panel  
Groei-panel  
LIPO-panel  
Lynchpanel  
FHM-panel  
Diabetespanel  
MODYScan  
PGL-panel  
PKD-panel  
PolyQ  
Polieppanel  
Kanalopathieënpanel  
Spierpanel  
MuscleScan

Voor een overzicht van alle genen in de genpanels zie:

<https://www.lumc.nl/org/klinischegenetica/patientenzorg/aanvragen-laboratoriumdiagnostiek/Genpanels/>

\* Dit betreft genpanel analyse met een gegarandeerde volledige dekking van de core genen.

Het aanvragen van moleculair genetisch onderzoek van individuele genen kunt u op de volgende pagina's aankruisen. Gebruik voor genpanel analyse op basis van Whole Exome Sequencing (WES) het "AANVRAAGFORMULIER VOOR EXOOMSEQUENCING".

<https://www.lumc.nl/org/klinische-genetica/patientenzorg/aanvragen-laboratoriumdiagnostiek/>

\*\* Alleen aan te vragen door klinisch geneticus

\*\*\* Dit betreft het basis genpanel kleine lengte met 18 genen (waaronder SHOX), waarvan een defect in een gedeelte van deze genen een behandelconsequentie kan hebben. Gebruik voor genpanel analyse middels Whole Exome Sequencing (het uitgebreide genpanel kleine lengte/skeletdysplasie met 396 genen) het "AANVRAAGFORMULIER VOOR EXOOMSEQUENCING".

\*\*\*\* Gebruik voor Whole Exome Sequencing (WES) het "AANVRAAGFORMULIER VOOR EXOOMSEQUENCING":

<https://www.lumc.nl/org/klinische-genetica/patientenzorg/aanvragen-laboratoriumdiagnostiek/>

NB. NGS wordt verricht bij GenomeScan B.V. (m.u.v. het melanoom- en PGL-panel)

## Genoomonderzoek\*\*\*\*

- o Verstandelijke of lichamelijke ontwikkelingsstoornis, wel/niet met congenitale afwijkingen
- o Microdeletiesyndroom, toelichten:
- o Groeistoornissen
- o Dragerschap onderzoek n.a.v. eerder CNV resultaat

## Onderzoek

- o CNV analyse
- o CNV analyse
- o CNV analyse
- o CNV analyse

| Aandoening | Type | Gen/Onderzoek |
|------------|------|---------------|
|------------|------|---------------|

### Bloedziekten

- |   |        |       |
|---|--------|-------|
| o Hemochromatose  | Type 1 | o HFE |
| o Hemofilie ( <i>Let op: 2 buizen EDTA bloed insturen</i> ) | Type A | o F8  |
|   | Type B | o F9  |
| o Hemoglobinopathie/thalassemie                             |        |       |

N.B.: Gebruik aanvraagformulier Hemoglobinopathie onderzoek

### Diabetes

- |  |             |               |
|--|-------------|---------------|
| o Hyperproinsulinemie                                |             | o INS         |
| o Insuline afhankelijke diabetes                     |             | o INS         |
| o MIDD (Maternally Inherited Diabetes and Deafness)  | o m.3243A>G | o tRNALEU/UUR |
| o MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young) Type 1 |             | o HNF4A       |
|  | Type 2      | o GCK         |
|  | Type 3      | o HNF1A       |
|  | Type 4      | o PDX1        |
|  |             | (IPF1)        |
|  | Type 5      | o HNF1B       |
|  | Type 6      | o NEUROD1     |
|  | Type 7      | o KLF11       |
|  | Type 10     | o INS         |
| o PNDM (Permanente Neonatale Diabetes Mellitus)      |             | o GCK         |
|  |             | o INS         |
|  |             | o KCNJ11      |
| o Persisterende hyperinsulinemische hypoglykemie     |             | o GCK         |
|  |             | o KCNJ11      |

| Aandoening | Type | Gen/Onderzoek |
|------------|------|---------------|
|------------|------|---------------|

### Groeistoornissen/skeletafwijkingen

|   |                |                                 |
|---|----------------|---------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Achondroplasie   |                | <input type="checkbox"/> FGFR3  |
| <input type="checkbox"/> Acromesomele dysplasie                                   | Type Maroteaux | <input type="checkbox"/> NPR2   |
| <input type="checkbox"/> NPR2-gerelateerde grote lengte                           |                | <input type="checkbox"/> NPR2   |
| <input type="checkbox"/> Hereditaire Multipele Osteochondromen                    |                | <input type="checkbox"/> EXT1   |
|   |                | <input type="checkbox"/> EXT2   |
| <input type="checkbox"/> Hypochondroplasie  |                | <input type="checkbox"/> FGFR3  |
| <input type="checkbox"/> Kleine lengte (geproportioneerd)                         |                | <input type="checkbox"/> GH1    |
|   |                | <input type="checkbox"/> GHR    |
|   |                | <input type="checkbox"/> GHSR   |
|   |                | <input type="checkbox"/> IGF1   |
|   |                | <input type="checkbox"/> IGF1R  |
|   |                | <input type="checkbox"/> IGFALS |
|   |                | <input type="checkbox"/> STAT5B |
| <input type="checkbox"/> Kleine lengte (osteochondritis dissecans)                |                | <input type="checkbox"/> ACAN   |
| <input type="checkbox"/> Langer mesomele dysplasie (Leri-Weill dyschondrosteosis) |                | <input type="checkbox"/> SHOX   |
| <input type="checkbox"/> Multipele epifysaire dysplasie                           |                | <input type="checkbox"/> COMP   |
| <input type="checkbox"/> Pseudoachondroplasie                                     |                | <input type="checkbox"/> COMP   |
| <input type="checkbox"/> Thanatofore dysplasie                                    |                | <input type="checkbox"/> FGFR3  |
| <input type="checkbox"/> Van Buchem's ziekte                                      |                | <input type="checkbox"/> VBCH   |

### Immuunsysteem

|  |        |                                |
|--|--------|--------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Chilblain lupus                               | Type 1 | <input type="checkbox"/> TREX1 |
| <input type="checkbox"/> Granulomateuze ziekte, chronische, X-gebonden |        | <input type="checkbox"/> CYBB  |
| <input type="checkbox"/> Lymfoproliferatief syndroom                   |        | <input type="checkbox"/> XLP   |
| <input type="checkbox"/> Mediterrane koorts, familiale (FMF)           |        | <input type="checkbox"/> MEFV  |
| <input type="checkbox"/> Wiskott-Aldrich syndroom                      |        | <input type="checkbox"/> WAS   |

| <u>Aandoening</u> | <u>Type</u> | <u>Gen/Onderzoek</u> |
|-------------------|-------------|----------------------|
|-------------------|-------------|----------------------|

### Kanalopathieën

- |  |        |           |
|--|--------|-----------|
| o Hyperkaliëemische periodieke paralyse (HYPP) |        | o SCN4A   |
| o Hypokaliëemische periodieke paralyse (HOKPP) | Type 1 | o CACNA1S |
|  | Type 2 | o SCN4A   |
| o Myotonia congenita (Thomsen, Becker)         |        | o CLCN1   |
| o Myotonia permanens/fluctuans                 |        | o SCN4A   |
| o Paramyotonia congenita                       |        | o SCN4A   |

### Neurogenetica

- |  |                      |   |
|--|----------------------|---|
| o Aicardi-Goutières syndroom                                 | Type 1               | o TREX1   |
| o Alternerende hemiplegie op kinderleeftijd                  | Type 2               | o ATP1A3  |
| o CADASIL  |                      | o NOTCH3  |
| o Dentatorubro-Pallidoluysische Atrofie (DRPLA)              |                      | o ATN1  |
| o Episodische ataxie Type 2                                  |                      | o CACNA1A   |
| o Hersenbloedingen, erfelijke (HCHWA-D)                      |                      | o APP   |
| o Huntington (HD), ziekte van                                |                      | o HTT   |
| o Huntington, disease-like 2 (HDL2)                          |                      | o JPH3  |
| o Hyperekplexia (familiaire Startle disease)                 |                      | o GLRA1   |
|  |                      | o GLRB  |
|  |                      | o SLC6A5  |
| o Migraine, familiale hemiplegische (FHM)                    |                      | o ATP1A2  |
|  |                      | o CACNA1A   |
|  |                      | o SCN1A   |
| o Myoclonie dystonie   |                      | o SGCE  |
| o Neuronale Ceroid Lipofuscinose (NCL)                       | Juveniel             | o CLN3  |
|  | Laat infantiel       | o TPP1 (CLN2)   |
|  | Laat infantiel       | o CLN6  |
|  | Laat infantiel       | o CLN8  |
|  | Laat infantiel/adult | o PPT1 (CLN1)   |
| o Paroxysmale torticollis                                    |                      | o CACNA1A   |
| o Polyglutamine repeat ziektes                               |                      | o CACNA1A,<br>TBP, ATXN1, ATXN7,<br>ATXN2, ATXN3 en<br>ATN1 |
| o Retinale vasculopathie met cerebrale leukodystrofie (RVCL) |                      | o TREX1   |

| Aandoening | Type | Gen/Onderzoek |
|------------|------|---------------|
|------------|------|---------------|

### Oncogenetica

\*Alle onderzoeken alleen aan te vragen door klinisch geneticus

- |   |   |  |
|---|---|--|
| o | Borst- en ovariumkanker, erfelijk*                                    | <ul style="list-style-type: none"> <li>o BRCA1</li> <li>o BRCA2</li> <li>o PALB2</li> </ul>                                |
|   |   | o CHEK2 (c.1100delC) <ul style="list-style-type: none"> <li>o BRIP1</li> <li>o RAD51C</li> <li>o RAD51D</li> </ul>         |
| o | Clear cell meningioma / Familial multiple meningioma*                 | CCM o SMARCE1  |
|   |   | o SMARCB1  |
| o | FAMMM (Familial Atypical Multiple Mole-Melanoma)*                     | <ul style="list-style-type: none"> <li>o CDK4</li> <li>o CDKN2A</li> <li>o POT1</li> <li>o BAP1</li> <li>o MITF</li> </ul> |
| o | Gastro-Intestinale Stromale Tumoren (GIST, Carney-Stratakis syndroom) | o SDHA   |
| o | Hyperparathyreoïdie kaaktumor syndroom (HPT-JT/HRPT2)                 | o CDC73  |
| o | Lynch syndroom (HNPCC)*   | o MLH1   |
|   |   | o MSH2 (incl. EPCAM)   |
|   |   | o MSH6   |
|   |   | o PMS2   |
| o | Myelo-proliferatieve neoplasie (MPN, somatische mutatie)              | o JAK2 (p.Val617Phe)   |
|   |   | o MPN-combi: JAK2 exon 12 & exon 14 (p.Val617Phe), MPL exon 10 en CALR exon 9  |
| o | Niercelcarcinoom, erfelijk (Renal Cell Carcinoma RCC)                 | o SDHB   |

| Aandoening   | Type   | Gen/Onderzoek   |
|--|--------|---|
| o Paragangliomen en/of feochromocytomen                      |        | <input type="checkbox"/> MAX<br><input type="checkbox"/> SDHA<br><input type="checkbox"/> SDHAF2<br><input type="checkbox"/> SDHB<br><input type="checkbox"/> SDHC<br><input type="checkbox"/> SDHD<br><input type="checkbox"/> TMEM127 |
| o Polyposis coli, adenomateus*                               | FAP1   | <input type="checkbox"/> APC<br>(incl. GREM1)   |
|  | MAP    | <input type="checkbox"/> MUTYH  |
|  | NAP    | <input type="checkbox"/> NTHL1  |
|  | PPAP   | <input type="checkbox"/> POLD1  |
|  | PPAP   | <input type="checkbox"/> POLE   |
|  | FAP4   | <input type="checkbox"/> MSH3   |
| o Rhabdoid tumor predispositie syndroom (RTPS)*              | RTPS1  | <input type="checkbox"/> SMARCB1  |
|  | RTPS2  | <input type="checkbox"/> SMARCA4  |
| o Small cell carcinoma of the ovary, *<br>hypercalcemic type | SCCOHT | <input type="checkbox"/> SMARCA4  |
|  | SCCOHT | <input type="checkbox"/> SMARCB1  |
| o Schwannomatose*  |        | <input type="checkbox"/> SMARCB1  |

### Polycysteuze nierziekte

|  |           |  |
|--|-----------|--|
| o Autosomaal dominante polycysteuze<br>nierziekte (ADPKD)            | Dominant  | <input type="checkbox"/> PKD1<br><input type="checkbox"/> PKD2 |
| o Autosomaal dominante polycysteuze<br>nier- en leverziekte (ADPKLD) | Dominant  | <input type="checkbox"/> GANAB                                 |
| o Autosomaal recessieve polycysteuze<br>nierziekte (ARPKD)           | Recessief | <input type="checkbox"/> PKHD1                                 |
| o Renal cysts and diabetes syndrome (RCAD)                           | Dominant  | <input type="checkbox"/> HNF1B                                 |

| Aandoening | Type | Gen/Onderzoek |
|------------|------|---------------|
|------------|------|---------------|

### Spierdystrofieën / Myopathieën

- |   |  |  |   |
|---|--|--|---|
| o | Congenitale myasthenia syndroom 11 geassocieerd met acetylcholine receptor deficiëntie (CMS11) |  | RAPSN   |
| o | Duchenne en Becker   |  | DMD alleen MLPA   |
|   |  |  | DMD alleen sequencen<br>DMD MLPA, indien negatief direct gevolgd door sequencen |
| o | Emery-Dreifuss (X-gebonden)  |  | EMD   |
| o | Facioscapulohumerale (FSHD) Type 1<br>( <i>Let op: 2 buizen EDTA bloed insturen</i> )          |  | Rearrangement chromosoom 4  |
|   |  | Type 2   | SMCHD1  |
| o | Spierdystrofieën   | Myofibrillar myopathy<br>Emery-Dreifuss muscular dystrophy (EDMD)<br>Rippling muscle disease | MYOT<br>LMNA  |
|   |  | LGMD D4 / R1   | CAV3<br>CAPN3   |
|   |  | LGMD R2  | DYSF  |
|   |  | LGMD R5  | SGCG  |
|   |  | LGMD R3  | SGCA  |
|   |  | LGMD R4  | SGCB  |
|   |  | LGMD R6  | SGCD  |
|   |  | LGMD R7  | TCAP  |
|   |  | LGMD R8  | TRIM32  |
|   |  | LGMD R9  | FKRP  |
|   |  | LGMD R12   | ANO5  |
| o | Miyoshi (MMD3)   |  | ANO5  |
| o | Myopathie met stoornissen in het extrapiramidale systeem                                       |  | MICU1   |

### Stofwisselingsziekten

- |   |                                |  |                  |
|---|--------------------------------|--|------------------|
| o | Bijnierhypoplasie, congenitale |  | NR0B1 (DAX1)     |
| o | Cystinurie                     |  | SLC3A1<br>SLC7A9 |



| Aandoening | Type | Gen/Onderzoek |
|------------|------|---------------|
|------------|------|---------------|

### Syndroomdiagnostiek

- |   |  |                                  |
|---|--|----------------------------------|
| o Coffin-Siris syndroom                         |  | o ARID1A                         |
|   |  | o ARID1B                         |
|   |  | o SMARCA4                        |
|   |  | o SMARCB1                        |
|   |  | o SMARCE1                        |
| o Ellis van Creveld syndroom                    |  | o EVC                            |
|   |  | o EVC2                           |
| o Filippi syndroom                              |  | o CKAP2L                         |
| o Marshall-Smith syndroom                       |  | o NFIX                           |
| o Nicolaides-Baraitser syndroom                 |  | o SMARCA2                        |
| o Peters Plus syndroom                          |  | o B3GLCT<br>(B3GALTL)            |
| o Pitt-Hopkins syndroom                         |  | o TCF4                           |
| o Rubinstein-Taybi syndroom                     |  | o CREBBP                         |
|   |  | o EP300                          |
| o Sotos syndroom                                |  | o NSD1                           |
| o Sotos-like syndroom                           |  | o DNMT3A                         |
|   |  | o NFIX                           |
|   |  | o SETD2                          |
|   |  | o HIST1H1E                       |
| o TAR (thrombocytopenia-absent radius) syndroom |  | o 1q21.1 deletie en<br>RBM8A SNP |
| o Weaver syndroom                               |  | o EZH2                           |

### Overige

- |   |  |          |
|---|--|----------|
| o Hyper/Hypo-calcemie, familiale                    |  | o CASR   |
| o Keratosis follicularis spinulosa decalvans (KFSD) |  | o MBTPS2 |
| o X-gebonden TSH deficiëntie en macroorchidisme     |  | o IGSF1  |